

# 9

## 血液疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について  
表1 対象疾病一覧  
表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点—疾患群内共通—
4. 申請時の注意点—疾患個別—

2

# 1. 疾患群の概要

血液疾患群は非腫瘍性血液疾患を対象とし、大きく、赤血球疾患、血小板疾患、凝固異常症に分類される。当制度においては、腫瘍性血液疾患は悪性新生物に、白血球疾患は免疫疾患に分類されている。

## 赤血球疾患

主に貧血を主訴とする疾患である。遺伝性の溶血性貧血と後天的な溶血性貧血がある。

## 血小板疾患

血小板減少症、血小板機能異常症、血小板増多症がある。免疫性血小板減少性紫斑病は、多くは従来、特発性血小板減少性紫斑病と診断されていた病型である。

## 先天性血液凝固因子異常

血友病A、血友病B、フォンウィルブランド病が3大疾患である。

3

# 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

# 表1 対象疾病一覧 (血液疾患)

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類		細分類		大分類		細分類	
巨赤芽球性貧血	1	巨赤芽球性貧血	血A	遺伝性溶血性貧血	11	遺伝性球状赤血球症	血E
赤芽球癆	2	後天性赤芽球癆	血B	12	口唇赤血球症		血A
	3	先天性赤芽球癆 (ダイヤモンド・ブラックファン (Diamond-Blackfan) 貧血)	血B	13	鎌状赤血球症		血B
先天性赤血球形成異常性貧血	4	先天性赤血球形成異常性貧血	血C	14	不安定ヘモグロビン症		血C
鉄芽球性貧血	5	鉄芽球性貧血	血C	15	サラセミア		血C
無トランスフェリン血症	6	無トランスフェリン血症	血D	16	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症		血E
自己免疫性溶血性貧血	7	寒冷凝集素症	血B	17	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血		血E
	8	発作性寒冷ヘモグロビン尿症	血B	18	11から17までに掲げるもののほか、遺伝性溶血性貧血		血A
	9	7及び8に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血 (AIHAを含む。)	血B	19	溶血性貧血 (脾機能亢進症によるものに限る。)		血B
発作性夜間ヘモグロビン尿症	10	発作性夜間ヘモグロビン尿症	血B	20	微小血管障害性溶血性貧血		血G

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベットをつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

5

# 表1 対象疾病一覧 (血液疾患)

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類		細分類		大分類		細分類	
真性多血症	21	真性多血症	血B	本態性血小板血症	31	本態性血小板血症	血G
家族性赤血球増加症	22	家族性赤血球増加症	血G	血小板機能異常症	32	ベルナル・スーリエ (Bernard-Soulier) 症候群	血B
血小板減少性紫斑病	23	免疫性血小板減少性紫斑病	血B		33	血小板無力症	血B
	24	23に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病	血B		34	血小板放出機構異常症	血B
血栓性血小板減少性紫斑病	25	血栓性血小板減少性紫斑病	血B	35	32から34までに掲げるもののほか、血小板機能異常症	血B	
血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	26	血小板減少症 (脾機能亢進症によるものに限る。)	血B	先天性血液凝固因子異常	36	先天性フィブリノーゲン欠乏症	血D
先天性骨髄不全症候群	27	先天性無巨核球性血小板減少症	血B		37	先天性プロトロンビン欠乏症	血D
	28	ファンconi (Fanconi) 貧血	血B		38	第V因子欠乏症	血D
周期性血小板減少症	29	周期性血小板減少症	血B		39	第VII因子欠乏症	血D
メイ・ヘグリリン (May-Hegglin) 異常症	30	メイ・ヘグリリン (May-Hegglin) 異常症	血B	40	血友病 A	血D	

6

# 表1 対象疾病一覧（血液疾患）

対象疾病				対象疾病			
大分類	細分類	対象基準		大分類	細分類	対象基準	
先天性血液凝固因子異常	41	血友病B	血D	骨髄線維症	51	骨髄線維症	血B
	42	第X因子欠乏症	血D		再生不良性貧血	52	再生不良性貧血
	43	第XI因子欠乏症	血D				
	44	第XII因子欠乏症	血D				
	45	第XIII因子欠乏症	血D				
	46	フォンウィルブランド（von Willebrand）病	血D				
	47	36から46までに掲げるもののほか、先天性血液凝固因子異常	血D				
先天性プロテインC欠乏症	48	先天性プロテインC欠乏症	血D				
先天性プロテインS欠乏症	49	先天性プロテインS欠乏症	血D				
先天性アンチトロンビン欠乏症	50	先天性アンチトロンビン欠乏症	血D				

7

# 表2 疾病の状態の程度と対象基準（血液疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で補充療法を行っている場合	治療で補充療法を（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）継続的に実施する場合	血A
治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を実施する場合	治療で補充療法、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、造血幹細胞移植、腹膜透析又は血液透析のうち一つ以上を継続的に実施する（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）場合	血B
治療で補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合又は造血幹細胞移植を実施する場合	治療で（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を実施する場合又は造血幹細胞移植を実施する場合	血C
疾病名に該当する場合	同左	血D
検査で血中ヘモグロビン値10g/dL以下又は赤血球数350万/μL以下の状態が持続する場合	検査で血中ヘモグロビン値 10.0g/dL以下又は赤血球数 350 万/μL 以下が（断続的な場合も含めておおむね6か月以上）持続する場合	血E
血栓症の既往がある場合又は治療で抗凝固療法を行っている場合	同左	血G

8

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 診断

診断は、血球測定値、細胞形態・病理形態、細胞機能、因子活性、染色体・遺伝子検査等で行われる。診断が困難な症例において、その理由としては、特殊検査が必要、非典型例、病型移行例等が考えられる。下記の点に注意されたい。

- 診断に必要な特殊検査情報が全て揃わずとも、家族歴や身体所見、一般検査の傍証で蓋然性の高い症例がある（臨床診断例）。
- 特殊検査を積極的に実施して確定診断する。
- 確定診断のための遺伝子検査の情報、細胞形態判別困難への対応等は小児血液・がん専門医や血液専門医に問い合わせる。
- 非典型例についても専門医への問い合わせを行う。
- 慢性経過で臨床像が変化し、病型移行が生じることがある。継続申請時には特に注意する。

9

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 臨床経過

急性発症で慢性に経過する疾患、慢性経過で増悪寛解を繰り返す疾患、安定した慢性経過疾患等、臨床経過は様々である。慢性経過で病型（診断名）が変化することがある。

ファンconi貧血の様に悪性化または悪性疾患の背景となる疾患がある。

造血不全の再生不良性貧血は、悪性新生物に分類される骨髄異形成症候群と境界病型を示す症例がある。真性多血症、本態性血小板血症、骨髄線維症の3疾患は慢性骨髄性白血病と同じ骨髄増殖性疾患に分類され、血液細胞の病的増殖が基本病態である。

10

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 治療必要性について

診断後直ちに治療が必要で常時治療を要する疾患、有症状でも無治療で観察できる疾患、通常無治療でも急性期増悪期に治療を要する疾患等、治療必要性は様々で、同一疾患によっても重症度により異なることが多い。

対症療法が主体で原因を根治出来ない疾患がある。

摘脾手術、造血細胞移植等により原因病態が完治すると治療が不要となる疾患がある。

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 血友病又はこれに類する疾病

血友病A、血友病B、先天性フィブリノーゲン欠乏症、先天性プロトロンビン欠乏症、第V因子欠乏症、第VII因子欠乏症、第X因子欠乏症、第XI因子欠乏症、第XII因子欠乏症、第XIII因子欠乏症、フォンウィルブランド病、その他の先天性血液凝固因子異常症

以上の疾病は、厚生労働大臣が定める者（平成26年厚生労働省告示第462号）第4号に規定する「血友病又はこれに類する疾病」として、疾病名に該当する場合は対象となる。自己負担および入院時食事療養費は「なし」となる。

12

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 血小板減少性紫斑病

疾病の状態の程度における「補充療法」とは、直接的な血小板の輸血の他に、ガンマグロブリン又はステロイド薬の投与等により、血小板を増加させることを目的とした治療も含まれる。

以上で本講座は終了です。

13